

# Ushers syndrom

Ushers syndrom är en grupp ärftliga sjukdomar som ger hörselnedsättning eller dövhet samt synnedsättning, ibland också balansproblem. De delas in i tre huvudtyper, Usher typ 1, typ 2 och typ 3, beroende på hur symtomen uppträder och när i livet de visar sig. Syndromet är den vanligaste orsaken till ärftlig dövblindhet.

I Sverige finns omkring 800–900 personer med Ushers syndrom. De flesta (cirka 90 procent) har Usher typ 1 eller typ 2.

## SYMPTOM

Barn med Ushers syndrom typ 1 föds döva, medan nyfödda med typ 2 och typ 3 har en måttlig till svår hörselnedsättning. Vid typ 2 försämras hörseln långsamt med stigande ålder, medan försämringen går snabbare vid typ 3.

Personer med Usher typ 1 saknar balanssignaler från innerörat, vilket gör att barnens grovmotoriska utveckling blir försenad. Barnen är sena med att sitta och gå, och har längre fram svårt för andra aktiviteter som kräver god balans, till exempel cykling.

Personer med typ 2 har normal balansfunktion. Barn med typ 3 föds med normal balans, som liksom deras hörsel sedan försämras gradvis.

Alla med Ushers syndrom har ögonsjukdomen retinitis pigmentosa som gör att ögats näthinna långsamt bryts ner.

Symtomen märks under de första levnadsåren med försämrat kontrastseende och ökad ljuskänslighet. I förskoleåldern tillkommer sämre mörkerseende (nattblindhet), och därefter minskande synfält (tunnelseende).

Synnedsättningen tilltar gradvis med åren. I 30–40-årsåldern har synfältet vanligen krympt till 5–10 grader. De flesta med syndromet får grå starr (katarakt). I 70–80-årsåldern är 20–30 procent helt blinda.

## ORSAK

Ushers syndrom orsakas av en förändring i en av flera olika gener, som påverkar funktionen hos hårcellerna i snäckan i innerörat och ögats stavar i näthinna.

Diagnosen ställs efter undersökningar av hörsel, balans och syn i kombination med DNA-analys.

## BEHANDLING

Det finns för närvarande ingen behandling som botar Ushers syndrom. Forskning kring genterapi pågår.

Barn med Usher typ 1 och vuxendöva med typ 3 kan få cochleaimplantat. Personer med typ 2 och typ 3 kommunicerar med tal och hörsel, använder hörapparat och läser på läpparna. Eftersom kommunikationsmetoderna förändras över tid för personer med syndromet är det viktigt att tidigt lära sig teckenspråk och utveckla tvåspråkighet.

Alla med Ushers syndrom behöver habilitering och rehabilitering med samordnade syn- och hörselinsatser.

Anpassningar i miljön och tekniska kommunikationsmedel underlättar aktivt deltagande i olika sammanhang. Psykologiskt stöd är viktigt.

## RESURSER

Audiologiskt forskningscentrum vid universitetssjukhuset i Örebro kan ge råd om utredning av personer med misstänkt eller bekräftat Ushers syndrom. Här finns också en nationell databas med forskning om syndromet.

Regionala dövblindteam ansvarar för habilitering/rehabilitering och kan ge råd och stöd.

Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor (Nkcdb) är en stödjande nationell expertresurs i dövblindfrågor.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## INTRESSEORGANISATIONER

- FSDB, Föreningen Sveriges Dövblinda
- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- SDR, Sveriges Dövas Riksförbund
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Svenska RP-föreningen

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Ushers syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad april 2021.